

## <Potocki-Shaffer 症候群（*EXT2*と *ALX*を含む 11p11.2-p12 欠失症候群）>

### ○概要

#### 1. 概要

染色体 11p11.2p12 領域の欠失により引き起こされる隣接遺伝子症候群である。知的障害、発達遅滞に加え、多発性外骨腫、両側性後頭頂孔を特徴とする。以前、DETECT11 と表記されていたことがある。

#### 2. 原因

11p11.2p12に位置する *EXT2*と *ALX*のハプロ不全が骨に関連する症状と関連しているが、これだけではすべての症状を説明できない。

#### 3. 症状

知的障害、発達遅滞、多発性外骨腫、両側性後頭頂孔、大泉門拡大、軽度の頭蓋顔面異常、眼科的異常、および男性における性器異常が含まれる。

#### 4. 治療法

根本的な治療法はない。多発性外骨腫に対しては日常生活を損なう場合には外科的な対応を要する場合がある。神経発達症に由来する多動や行動障害に対しては、環境調整や必要に応じた薬物療法を要することがある。

#### 5. 予後

がんの発生率が高いという報告はない。

### ○要件の判定に必要な事項

#### 1. 患者数

不明。

#### 2. 発病の機構

患者のほぼ全ては生殖細胞系列における突然変異によって生じると考えられている。

#### 3. 効果的な治療方法

未確立（根本的な治療法はない）

#### 4. 長期の療養

必要（生涯にわたり症状が持続する）

#### 5. 診断基準

あり（研究班が作成した診断基準あり）

#### 6. 重症度分類

以下の 1) に該当する者を対象とする。

- 1) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上の場合。

## <診断基準>

Definite を対象とする。

Potocki-Shaffer 症候群（*EXT2*と *ALX*を含む 11p11.2-p12 欠失症候群）の診断基準

### A. 症状

#### 【大症状】

- I. 知的障害 (IQ70 未満)、発達遅滞

- II. 多発性外骨腫
- III. 両側性後頭頂孔

\* 全て必須項目。

【小症状】(合併しうる症状)

- I. 神経発達症
- II. 大泉門拡大
- III. 軽度の頭蓋顔面異常
- IV. 眼科的異常

#### B. 検査所見

上記症状よりマイクロアレイ染色体検査を含む何らかの遺伝学的検査を実施し、11番染色体短腕 p11.2p12 領域の欠失を確認することにより確定される。ただし、重複領域に *EXT2* と *ALX*を含んでいること。

#### C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

他の染色体微細構造異常を鑑別する。

#### D. 遺伝学的検査

- 1. 染色体 11p11.2p12 領域の欠失

#### <診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち大症状の全てを認め、染色体 11p11.2p12 領域の欠失を認めたもの。

Possible: 染色体 11p11.2p12 領域の欠失を認めるも、症状に乏しい場合

#### ●参考文献●

1. Swarr DT, Bloom D, Lewis RA, et al. Potocki-Shaffer syndrome: comprehensive clinical assessment, review of the literature, and proposals for medical management. *Am J Med Genet A*. 2010;152A(3):565-572. doi:10.1002/ajmg.a.33245
2. Potocki L, Shaffer LG. Interstitial deletion of 11(p11.2p12): a newly described contiguous gene deletion syndrome involving the gene for hereditary multiple exostoses (*EXT2*). *Am J Med Genet*. 1996;62(3):319-325. doi:10.1002/(SICI)1096-8628(19960329)62:3<319::AID-AJMG22>3.0.CO;2-M
3. Wuyts W, Di Gennaro G, Bianco F, et al. Molecular and clinical examination of an Italian *DEFECT11* family. *Eur J Hum Genet*. 1999;7(5):579-584. doi:10.1038/sj.ejhg.5200339